

Home / Archives / Vol 31 No 4A (2020): Gazi Medical Journal Supplement / Abstracts

14.Ulusal Tıbbi Genetik Kongresi “Uluslararası Katılımlı”

Mehmet Ali ERGÜN

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

pdf (Türkçe)

Published
2020-12-06

Issue
Vol 31 No 4A (2020): Gazi Medical
Journal Supplement

Section
Abstracts

Copyright (c) 2020 Gazi Medical Journal



This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](#).

All opinions and reports within the articles that are published in the Gazi Medical Journal are the personal opinions of author(s). Gazi University, Editors and the publisher do not accept any responsibility for these articles.

Language

[English](#)

[Türkçe](#)

Information

[For Readers](#)

[For Authors](#)

[For Librarians](#)

Current Issue

[KTOH 3.0](#)

[KTB 2.0](#)

[KZJ 1.0](#)

SB-80

22q11 mikrodelsiyon sendromlu bireylerde bilgisayar tabanlı yüz analizi programlarının başarısı ve klinik bulguların araştırılması

Muhsin Elmas, Başak Göğüş

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Afyonkarahisar

Amaç: Çalışmanın amacı bilgisayar tabanlı, yapay zeka algoritması ile sendrom tanısı koyabilen Face2Gene isimli programın tanı koymadaki başarısını ve güvenilirliğini test etmektir. 22q11.2 mikrodelsiyon sendromu şiddeti değişken bir klinik spektruma sahiptir. Sendromun spesifik dismorfik yüz bulguları(%90), konjenital kalp defektleri (olguların% 77'sinde), trunkus arteriosus, Fallot tetralojisi ve ventriküler septal defekt gibi başlıca konotrunkal malformasyonları içerir. Hastaların %75'inden fazlasında hipernazal konuşma, beslenme ve yutma güçlüğüne yol açabilen palatal anomaliler (örneğin yarık damak, yarık dudak ve damak, veloparingeal yetersizlik) görülür.

Gereç-Yöntem: Projemizde retrospektif arşiv taranarak 2014-2020 yılları arasında polikliniğimize başvurup yapılan genetik test sonucu 22q11 mikrodelsiyon kesin tanısı koyulan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Çalışmamızda hastaların yüz ön fotoğrafları Face2Gene programı ile taranarak programın sendromu tanıma başarısı tespit edilecektir. Ayrıca hastaların prenatal natal ve postnatal döneme ait yaklaşık 20 civarı klinik parametresi araştırıldı.

Bulgular: 10 adet kesin tanıli Down sendromlu birey ile 10 adet kesin tanıli 22q11 mikrodelsiyon sendromlu hastanın ön yüz fotoğrafları Face2Gene programına yüklenerek analiz edildi. Bunun sonucu olarak Down sendromu ile 22q11 mikrodelsiyon sendromlu hastaların yüz bulgularına dayalı tanıda yeni nesil fenotipleme programının(Face2Gene) anlamlı bir başarısı saptandı(P:0,013).

Sonuç: Yeni nesil yapay zeka tabanlı fenotipleme programları tanı açısından hekimlere oldukça yol göstermektedir. Gelecekte öneminin daha çok artacağını düşünmekteyim.

Anahtar Kelimeler: 22q11 mikrodelsiyonu, Face2Gene

SB-81

Alport sendromlu 15 olgunun klinik ve moleküler bulguları

Ayça Dilruba Aslanger¹, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım², Güven Toksoy¹, Bağdagül Yavaş Aksu², Durmuş Durmaz¹, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya², Tuğba Kalaycı¹, Emine Özlem Çam Delebe², Volkan Karaman¹, Sevgi Yavuz³, Alev Yılmaz², Zehra Oya Uyguner¹

¹Istanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul

²Istanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD Çocuk Nefroloji BD, İstanbul

³Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bölümü, İstanbul

Amaç: Alport Sendromu (AS) hematüri, proteinüri, sensörinöral işitme kaybı, göz anomalileri ve ileri yaşta böbrek yetersizliği ile karakterize ilerleyici böbrek hastalığıdır. Otozomal resesif ve dominant formları COL4A3/COL4A4, X'e bağlı formu ise COL4A5 ile ilişkilidir. Bu çalışmada bu kollajen genlerinde varyant saptanan olguların klinik ve moleküler bulgularının irdelenmesi amaçlandı.

Gereç-Yöntem: Çalışmaya 2018-2019 yıllarında pediatrik yaş grubunda hematüri ve/veya proteinüriyle başvuran 9'u kız 6'sı erkek 15 olgu ile 27 aile bireyi dahil edildi. AS ve nefrotik sendroma özgün tasarlanmış 30 gen içeren yeni nesil dizileme paneli yapıldı. İndeks olgularda saptanan ilişkili/olası ilişkili varyantların Sanger dizi analizi ile aile segregasyonu değerlendirildi.

Bulgular: Olguların 3'ünde (%20) COL4A3'de, 4'ünde (%27) COL4A4'de ve 8'inde (%53) COL4A5'de ilişkili/olası ilişkili varyantlar saptandı. COL4A3'deki c.871G>C (p.Gly291Arg), COL4A4'deki c.1706G>C (p.Gly569Glu), c.2039G>A (p.Gly680Asp), c.2159C>A (p.Pro720Gln) ve COL4A5'deki c.1285G>A (p.Gly429Arg), c.2050G>A (p.Gly684Arg), c.3119_3120insG (p.Glu1041Glyfs*27), c.3554G>A (p.Gly1185Asp), c.3762_3763insT (p.Gly1255Trpfs*33) değişimleri ilk kez bu çalışmada gösterildi. 3 varyantın gonadal mozaizmi dışlayamamak ile birlikte de novo değişimle oluştuğu anlaşıldı.

Sonuç: Mikroskopik hematüri ve/veya proteinüri bulguları ile başvuran ve ileri yaşta böbrek yetersizliği gelişebilen AS olgularında genetik etyopatogenезin aydınlatılması özellikle ailevi olgularda etkilenmiş bireylerin klinik bulgular başlamadan izleme alınmasına faydalı olacaktır. Ayrıca çalışmamızda AS'ye neden olduğu saptanan 9 yeni varyant kollajen genlerinin genotip-fenotip bilgisine katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Alport sendromu, novel varyant